

DNA Alpha1-Antitrypsin

<p>Abnahmevorschrift</p>	<p>Änderung: 09.09.2016 (geh) Unbedingt die Einwilligungserklärung lt. Gendiagnostikgesetz (GenDG) vom 01.02.2010 mit einsenden! Die Einwilligungserklärung muß vom Patienten oder dem gesetzlichen Vertreter und dem aufklärenden Arzt unterschrieben sein, sonst darf eine Analytik nicht erfolgen! Präanalytik: Das Material für die DNA-Isolation ist ungekühlt mindestens eine Woche stabil! Bei Einsendung von bereits isolierter hochqualitativer DNA entfällt die Isolation. Prinzipiell ist jedes Kern-haltige Material für die DNA-Isolation geeignet (z.B. EDTA-Blut, Mundschleimhautzellen u. a.). Vor Einsendung solcher Materialien wird jedoch um Rücksprache mit dem Fachverantwortlichen gebeten. Störfaktoren: Nach Knochenmarkstransplantation können die aus peripheren Leukozyten gewonnenen Genotypisierungen aufgrund der Chimärenbildung (gleichzeitiges Vorhandensein von eigenen empfangerspezifischen und fremden spenderspezifischen hämatopoetischer Zellen in unterschiedlichen Verhältnissen in der Blutabnahme) irreführend sein!</p>
<p>Häufigkeit</p>	<p>Versand</p>
<p>Klinische Hinweise</p>	<p>Indikationen: - Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (A1AT, Alpha-1-Proteinaseinhibitor) - familiärer Alpha-1-Antitrypsin-Mangel</p> <p>Interpretation: Die häufigsten Mangel-Allele im A1AT-Gen sind Pi S und Pi Z. Diese Mangel-Allele werden durch Mutationen an den Positionen 264 bzw. 342 verursacht und bedingen einen hereditären A1AT-Mangel (autosomal rezessiver Erbgang). Der A1AT-Mangel kann zu einer chronisch-obstruktiven Lungenerkrankung (Emphysen) und/oder zu einer Hepatitis bzw. Leberzirrhose führen.</p> <ul style="list-style-type: none"> - M/M; normal (Wildtyp); ein A1AT-Mangel ist ausgeschlossen - M/S oder S/S; die klinischen Manifestationen bei homozygoten oder heterozygoten Trägerstatus für die Mutation an Position 264 (Pi S/S bzw. Pi M/S) bleiben meistens stumm. - M/Z oder S/Z; Genträger nur eines Z-Allels (Pi M/Z, heterozygot) oder compound heterozygote Genträger (Pi S/Z) haben ein höheres Risiko für Lungenerkrankungen, insbesondere dann wenn sie rauchen. - Z/Z; homozygote Genträger der Mutation an Position 342 (Pi Z/Z, Häufigkeit ca. 1:2000) erkranken in der Regel bereits im Kindes- bzw. Kleinstkindesalter. <p>Limitation: Sogenannte Null-Allele und die ca. 30 sehr seltene abnormale genetischen A1AT-Varianten werden mit der angewandten Methodik nicht detektiert. Wird bei bestehender klinischer Symptomatik und unauffälligen Genotyp eine weiterführende Diagnostik (Phänotypisierung mittels isoelektrischer Fokussierung und/oder Sequenzierung des A1AT-Gens) als notwendig erachtet, so wird um Rücksprache beim Fachverantwortlichen gebeten.</p>
<p>Material</p>	<p>EDTA-Blut</p>
<p>Probengefäß</p>	<p>EDTA-Monovette</p>
<p>Probenvolumen</p>	<p>2.7 ml</p>
<p>Qualitätsmanagement-Status</p>	<p>Versand</p>
<p>letzte Änderung</p>	<p>18.03.2026 14:49</p>